



MGZ – Medizinisch Genetisches Zentrum: Pränataler Bluttest jetzt auch mit Zusatzoption

Von *Nadine.Sandner*

Erstellt am 10 Dez 2019 - 13:16

München – Das MGZ – Medizinisch Genetische Zentrum bietet seit November 2019 einen NIPT – Nicht-invasiven Pränataltest an, der ergänzend zu den bekannten Optionen folgende Zusatzoption für ein Screening beinhaltet:

- Monosomien/Trisomien (Aneuploidien) aller Chromosomen. Das erweiterte Spektrum ermöglicht es, das Risiko für seltene und meist als Mosaik vorliegende Aneuploidien der Autosomen zu bestimmen, die eine klinische Relevanz für die fetale Entwicklung und Schwangerschaftsvorsorge haben können,
- Subchromosomaler Deletionen und Duplikationen (Copy Number Variants, CNVs) ab einer Größe von 7 Megabasen (Mb). Während ein gezieltes Screening auf bestimmte Mikrodeletionen – wie das DiGeorge-Syndrom - mit teilweise sehr variablen klinischen Phänotypen die verantwortlichen Ärzte vor eine schwierige Beratungssituation stellt, ist bei einem genomweiten Screening auf CNVs ab einer Größe von 7 Mb in den meisten Fällen von einer klinischen Relevanz auszugehen, sofern sich das Vorliegen der genetischen Veränderung in einer diagnostischen Untersuchung bestätigt.

Bisher war der Nachweis auf die fetalen Trisomien 13, 18 und 21 und Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen (Gonosomen) beschränkt.

„Mit dieser Untersuchungsoption können wir nun das Angebot des NIPT auf weitere klinisch sinnvolle Konstellationen ausweiten.“ sagt Frau Prof. Dr. Elke Holinski-Feder, ärztliche Leiterin des MGZ – Medizinisch Genetischen Zentrums. „Unsere als FachärztInnen für Humangenetik über Jahrzehnte hinweg aufgebaute klinische Erfahrung in der Diagnostik hilft uns, die Ergebnisse dieser Option des NIPT einzuordnen, die notwendige weitere diagnostische Abklärung mit den einsendenden Kolleginnen und Kollegen zu besprechen und den Patientinnen für eine kompetente Beratung zur Verfügung zu stehen.“

Über den Test - Die klinische Genauigkeit in Bezug auf den weiteren Schwangerschaftsverlauf wurde anhand klinischer Untersuchungsergebnisse ermittelt. Dazu wurden mehr als 2300 Plasmaproben von schwangeren Patientinnen mit Einlings- oder Zwillingschwangerschaften ausgewertet, welche mit NIPT auf Aneuploidien und partielle Deletionen und Duplikationen (Größe 7 Megabasen oder größer) untersucht worden sind. Die Studie ergab, dass der verwendete NIPT hohe Sensitivitäts- und Spezifitätswerte aufweist. 98,8% aller Testproben erfüllten die Qualitätskontrollvorgaben bei der ersten NIPT-Analyse.

Ein nicht-invasiver Pränataltest, basierend auf der Analyse von zellfreier DNA aus mütterlichem Blut ist ein Screening-Test und somit keine diagnostische Untersuchung. Ein NIPT Ergebnis, welches ein hohes Risiko anzeigt, sollte immer durch eine diagnostische Untersuchung überprüft werden, bevor endgültige Schlussfolgerungen gezogen oder irreversible Entscheidungen getroffen werden.

Weitere Informationen finden Sie unter <https://www.mgz-muenchen.de/nipt-fuer-aerzte.html> [1]

Kontakt:

MGZ – Medizinisch Genetisches Zentrum

Dr. Thomas Harasim



Bayerstr. 3-5

80335 München

089/30 90 886 – 0

Thomas.Harasim@mgz-muenchen.de [2]

- [Gesundheit und Vorsorge](#)

Quellen URL (aufgerufen am 30 Dez 2020 - 21:59): <http://medkom24.eu/node/24435>

Links:

[1] <https://www.mgz-muenchen.de/nipt-fuer-aerzte.html>

[2] <mailto:Thomas.Harasim@mgz-muenchen.de>